Descargado el: 31-10-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Cesárea emergente en gestante con síndrome de Freeman Sheldon y distrés respiratorio agudo. Presentación de un caso

Emergency cesarean section in a pregnant woman with Freeman-Sheldon syndrome and acute respiratory distress. A Case report

Viviana de la Caridad Sáez Cantero[1]

[1] Hospital General Docente Enrique Cabrera. Boyeros, La habana, La habana, Cuba

Cómo citar este artículo:
Sáez-Cantero V. Cesárea emergente en gestante con síndrome de Freeman Sheldon y distrés respiratorio agudo. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2024 [citado 2026 Oct 31]; 23(0):[aprox. 0 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/45305

Resumen

El síndrome de Freeman-Sheldon es un trastorno genético raro, caracterizado por un amplio espectro de anomalías óseas, contracturas articulares y rasgos faciales típicos. Las anomalías faciales de microstomía, micrognatia y macroglosia constituyen un impedimento para el abordaje de la vía aérea. Por otro lado, alteraciones esqueléticas como las contracturas articulares y escoliosis son un componente restrictivo tanto para la función respiratoria como para la evolución del embarazo. Se presenta el caso de una gestante con síndrome de Freeman-Sheldon y diagnóstico genético de un feto con estigmas del síndrome. Esta paciente requirió la terminación del embarazo mediante intervención cesárea de emergencia, debido a un distrés respiratorio agudo secundario a un polihidramnios crónico agudizado. La planificación de la conducta a seguir, ya sea anticipada o de emergencia, acompañada de un equipo multidisciplinario, es decisiva en el manejo adecuado de pacientes con estas características.

Palabras clave: artrogriposis, cesárea, manejo de la vía aérea, insuficiencia respiratoria, polihidramnios

Abstract

Freeman-Sheldon syndrome is a rare genetic disorder characterized by a wide spectrum of bone abnormalities, joint contractures, and typical facial features. Facial abnormalities of microstomia, micrognathia, and macroglossia constitute an impediment to accessing the airway. On the other hand, skeletal alterations such as joint contractures and scoliosis are a restrictive component for both respiratory function and the evolution of pregnancy. The case of a pregnant woman with Freeman-Sheldon syndrome and a genetic diagnosis of a fetus with stigmata of the syndrome is presented. This patient required termination of pregnancy by emergency cesarean section due to acute respiratory distress secondary to chronic polyhydramnios. Planning the course of action to follow, whether anticipated or emergency, accompanied by a multidisciplinary team, is decisive in the proper management of patients with these characteristics.

Key words: arthrogryposis, cesarean section, airway management, respiratory insufficiency, polyhydramnios

Aprobado: 2024-11-18 09:22:24

Correspondencia: Viviana de la Caridad Sáez Cantero. Hospital General Docente Enrique Cabrera. Boyeros, La habana vamaya@infomed.sld.cu

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Freeman-Sheldon (SFS) es un trastorno genético caracterizado por un estado dismórfico e incluye un amplio espectro de manifestaciones anómalas óseas, contracturas articulares y rasgos faciales típicos.[1]

Es un trastorno congénito extremadamente raro, cuya prevalencia exacta se desconoce.[2, 3] Se sospecha que es causado por una mutación en el gen de la cadena pesada 3 de la miosina del músculo esquelético embrionario (MYH3), localizado en el brazo corto del cromosoma 17. Algunos casos se heredan como un rasgo autosómico dominante, otros como herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X.[3]

Este síndrome forma parte del grupo de las artrogriposis o contracturas congénitas múltiples, específicamente una artrogriposis distal, que clasifica entre aquellas con funciones neurológicas normales con afectación principal de las regiones distales de las extremidades. De ellas existen subclasificaciones, desde la artrogriposis distal (AGD) tipo 1 hasta la AGD tipo 8. El SFS corresponde a la AGD tipo 2a.[4]

Descrito por primera vez en 1938 por Freeman y Sheldon, el síndrome que lleva sus nombres, también se ha definido como displasia cráneo-carpo-tarsal, síndrome en cara de silbido (debido a las características faciales de microstomía y labios fruncidos),[3, 4] y síndrome de la mano en paleta de molino de viento.[2]

Los rasgos faciales típicos del síndrome incluyen la microstomía, micrognatia, macroglosia, paladar arqueado, cresta supraorbitaria prominente, ojos hundidos, telecanto, nariz corta, colobomas de las fosas nasales; expresión fisionómica débil e hipoplasia de la región media de la cara, filtro alargado, pliegues nasolabiales, hipertelorismo, estrabismo, fisuras palpebrales, ptosis palpebral, blefarofimosis y disfagia.[1, 3] Las anomalías esqueléticas comprenden las contracturas articulares: escoliosis, desviación cubital de los dedos, camptodactilia (dedos doblados) y talipes equinovaro (pie zambo).[1, 3, 4]

Hasta la fecha, la mayoría de los informes de casos se han centrado en la población pediátrica.[1,4,5] Las publicaciones sobre pacientes obstétricas son limitadas; en 2021, por ejemplo, Fayed y colaboradores dieron a conocer un caso donde abordaron el manejo anestésico de una gestante complicada con embolismo pulmonar y preeclampsia grave.[2] Otros autores se han referido de manera general a pacientes portadoras de artrogriposis congénita múltiple, sin especificar si se trataba de un SFS.[6, 7, 8] El caso descrito en el presente artículo, con el objetivo de exponer la experiencia en el manejo de esta paciente y su desenlace obstétrico, es el primero reportado en Cuba, lo cual confiere novedad y relevancia al informe.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente femenina de 32 años, con antecedentes de SFS e historia obstétrica de G6 P0 A5 (p), que ingresó en nuestro centro con una edad gestacional (EG) de 20,4 semanas, según ultrasonido (US) del primer trimestre. Llegó remitida de su hospital ginecobstétrico de referencia debido a su condición clínica y el alto riesgo obstétrico, previa discusión en comisión multidisciplinaria y asesoramiento genético, ya que, por los hallazgos ecográficos, el feto presentaba características del mismo síndrome; y aunque la contractura de las extremidades no eran una condición incompatible con la vida, no se podía descartar el compromiso futuro del neurodesarrollo y la afectación de otros órganos como el corazón. Con la información proporcionada, la pareja decidió continuar con la gestación.

Antecedentes patológicos personales (APP) (datos positivos): SFS; dos intervenciones quirúrgicas: cistectomía por quiste de ovario derecho y corrección de pie varo equino bilateral en la niñez; transfusiones: una (en ocasión de la intervención de pie varo).

Antecedentes patológicos familiares (APF): sin antecedentes de SFS.

Atención prenatal (datos positivos): captación precoz (11,1 semanas); cinco controles hasta el ingreso; peso inicial=28 Kg, talla=124 cm; Índice de masa corporal (IMC): 18,21 (bajo peso); exámenes complementarios sin alteraciones, excepto el nivel de hematocritos (Hto: 0,32); ultrasonido marcador genético del segundo trimestre que informó microstomía, múltiples contracturas articulares distales y apariencia de manos en garra.

Examen físico: mucosas húmedas y normocoloreadas; aparato respiratorio: FR 16 x min, murmullo vesicular (MV) disminuido, estertores crepitantes bibasales, StO2 98 %;

 ISSN 1727-897X

aparato cardiovascular: FC 106 x min, TA 110/60 mm Hg; ruidos cardiacos rítmicos, no soplos. Buen llene capilar; abdomen globuloso, con cicatriz media infra y supra umbilical, secuela de operación previa, piel tensa y brillante, se dificultó la palpación del fondo uterino; SOMA: rasgos fasciales y deformidades óseas características del síndrome. (Fig. 1, Fig. 2 y Fig. 3)



Fig. 1- Camptodactilia.



Fig. 2- Rasgos característicos faciales.



Fig. 3- Escoliosis.

Al ingreso, la paciente presentó síntomas respiratorios como obstrucción nasal, rinorrea, tos y expectoración escasa clara, además de otalgia derecha.

Se valoró con Medicina Interna, y se encontraron como datos positivos la disminución del murmullo vesicular y estertores crepitantes en ambas bases pulmonares, más acentuados en la derecha.

Se indicaron exámenes complementarios, con los siguientes resultados a destacar: Hto 0,31 vol %, leucocitos 9,6 x 109/L, P: 063, L: 027, CP: 320 x 109/L; ECG: taquicardia sinusal y desviación del eje a la derecha. El resto de los complementarios estuvo dentro del rango de la normalidad.

Impresión diagnóstica: gestación de 20,4 semanas; neumonía de base derecha adquirida en la comunidad; síndrome de Freeman Sheldon; y anemia moderada

Se ingresó en sala de respiratorio, con tratamiento de ceftriaxona 1 g EV c/12 h x 7 días, además de hierro parenteral.

Paralelamente, se valoró por Otorrinolaringología (ORL), diagnosticándose la presencia de tapón se cerumen bilateral, para lo cual se realizó lavado ótico al tercer día de ingreso, previa preparación, que mejoró el dolor y la audición. Además, el especialista de ORL orientó la realización de una nasofibroscopía exploradora por el alto riesgo de deformidad de las vías respiratorias que dificultaría el abordaje de estas durante el acto anestésico, procedimiento que según evaluación en el Centro Nacional de Cirugía Endoscópica no era necesario, ya que la paciente tenía intervenciones quirúrgicas previas, sin complicaciones en el abordaje de la vía aérea.

Terminado el tratamiento con la ceftriazona, se trasladó a sala de gestante, donde evolucionó hasta las 24 semanas sin complicaciones aparentes, momento en que comenzó con edema marcado en miembros inferiores, que alcanzaba las rodillas, y aunque se había mantenido normotensa, se realizó perfil de hipertensión que resultó normal.

A las 25,5 semanas presentó un sangrado genital, escaso y oscuro; por ecografía se precisó una placenta posterior cuyo borde inferior alcanzaba el orificio cervical interno (OCI) y con el diagnóstico de placenta previa marginal se trasladó a sala de Cuidados Perinatales, sin que presentara más eventos de sangrado.

A las 26 semanas, se administró betametazona para inducir la maduración pulmonar fetal, y a partir de ese momento se hizo más notoria una taquicardia sinusal que oscilaba entre 104 a 128 L x min. Esto, unido a los edemas marcados, motivó varios estudios, con los resultados siguientes:

- Ecocardiograma: función sistólica biventricular conservada, insuficiencia mitral y tricúspidea ligeras, función diastólica normal y derrame pericárdico ligero.

- Ultrasonido (US) abdominal: hígado

homogéneo y con ecogenicidad conservada, con ligera hepatomegalia a expensas del lóbulo izquierdo. Resto de los órganos del hemiabdomen superior sin alteraciones.

- US de tórax: sin derrame pleural.

- Estudios renales: proteinuria de 24 h cualitativa XX, conteo de Addis normal y azoados normales.

Según la interconsulta realizada con las especialidades de Medicina Interna, Cardiología, Cuidados intensivos (UCI) y Nefrología, se atribuyó la taquicardia al uso de esteroides. Se consideró que los hallazgos en el ecocardiograma eran cambios propios del embrazo y había que vigilar la función renal y descartar la preeclampsia.

Entre las 26 y 28 semanas la paciente presentó episodios aislados de palpitaciones, refirió en ocasiones falta de aire a los movimientos, aunque soportaba el decúbito supino. Al examen físico evolucionó con FC: 96 - 112 L x min, FR: 20 -24 x min, normotensión, StO2: 96-99 %; edemas marcados en miembros inferiores hasta el tercio medio y abdomen distendido, brillante, con circulación colateral y dificultad para precisar el fondo uterino por las maniobras de Leopold.

Por ecografía obstétrica se informaba un índice de líquido amniótico (ILA) de 34-38 cm y un peso fetal adecuado para la EG.

A las 29 semanas la paciente comenzó con tos seca y polipnea, acentuación de la taquicardia hasta 128 L x min, FR 28 x min, StO2 89 % y adopción de posición semisentada, con tiraje supraesternal y toma del estado general. Al examen del abdomen, se constató aumento de la distensión con maniobra de Tarral positiva y feto en situación transversa. Se repitió ultrasonido obstétrico, donde se observó un índice LA en 41,1 cm y un peso fetal en 1175 g para percentil único de crecimiento fetal en 4.

Se comenzó la suministración de oxígeno (O2) por máscara y se discutió por todas las especialidades implicadas en la atención de la paciente, acordando la terminación de la gestación en beneficio materno, previa obtención del consentimiento informado de la paciente y sus familiares.

El diagnóstico preoperatorio fue: gestación de 29 semanas en paciente con SFS complicada con distrés respiratorio por polihidramnios crónico agudizado y placenta previa marginal.

La paciente se recibió en la unidad quirúrgica con dificultad respiratoria, demandante de O2. El examen físico de la vía aérea reveló un Mallampati grado IV, con una distancia tiromentoniana de dos dedos y limitación de la apertura bucal. La inducción anestésica se acometió a base de propofol y succinilcolina; el mantenimiento, con O2, fentanil y atracurio. Fue imposible la intubación endotraqueal por el corto tamaño del cuello, por lo cual se utilizó mascara laríngea.

Se realizó intervención cesárea urgente mayor, además de histerotomía segmento-corpórea. Se aspiraron cuatro litros de LA y se obtuvo un feto femenino, peso de 1190 g, con bradicardia extrema en el cual las maniobras de reanimación fueron infructuosas. El transoperatorio transcurrió sin complicaciones anestésicas o quirúrgicas.

Tras la recuperación de la anestesia, la paciente se trasladó a UCI, donde permaneció por 72 horas. Durante el puerperio se complicó con una neumonía nosocomial con derrame paraneumónico, cuadro tratado con meronem y vancomicina. Egresó a los 11 días posoperatorios.

DISCUSIÓN

El SFS es una afección genética poco frecuente, cuya incidencia se estima en 1 caso por cada 3000 y hasta 5000 nacidos vivos, y puede asociarse con más de 400 condiciones diferentes, que incluyen, alteraciones neuropáticas, miopáticas, metabólicas y espacio uterino limitado,[9] lo que representa un desafío tanto para el diagnóstico prenatal, como para la evolución del embarazo en una paciente portadora del síndrome.

Este síndrome puede trasmitirse de forma autosómica dominante o recesiva,[3, 9] y se ha asociado con mutaciones en el gen MYH3 (*myosin heavy chain* 3), el cual codifica la cadena pesada de la miosina embrionaria, proteína muscular que forma parte del sarcómero que constituye el aparato contráctil subcelular de las células de los músculos esquelético y cardiaco.[9]

Lo ideal es el diagnóstico prenatal de la afección, pero no bastan los hallazgos ecográficos, que solamente sugieren un posible síndrome

citogenético; para llegar a un diagnóstico definitivo es preciso contar con las pruebas genéticas adecuadas, tales como: cariotipo, hibridación fluorescente *in situ* (FISH por sus siglas en inglés), microarreglos y secuencia completa de exoma fetal.[9]

El hecho de asumir el seguimiento del embarazo en una paciente portadora del SFS, con baja talla, bajo peso materno y grandes deformidades esqueléticas, constituyó un reto para el equipo médico responsable de su atención.

Al valorar íntegramente a la paciente, fue clasificada como una vía aérea difícil, en primer lugar, porque toda paciente obstétrica debe ser considerada como tal, tomando en consideración las modificaciones fisiológicas y anatómicas del aparato respiratorio, tales como la reducción de la capacidad residual funcional (CRF) y el aumento del consumo de O2 (VO2) que predisponen a la desaturación más rápida y menor tolerancia a la apnea, así como el edema de la mucosa y el aumento de la friabilidad, que pueden ocasionar sangrado.[10]

Por otro lado, la evaluación anestesiológica realizada para predecir la facilidad de la laringoscopía e intubación, demostró que este sería un procedimiento complejo, debido a la existencia de los siguientes factores: la cortedad del cuello y la dificultad para su extensión, la valoración de un Mallampati IV y la distancia tiromentoniana inferior a tres traveses de dedo.[10]

Se sumaba a lo anterior la marcada cifoescoliosis que conllevaba un componente restrictivo pulmonar, sumado al desplazamiento cefálico del diafragma por el incremento de la presión intrabdominal, que se agravó progresivamente por el polihidramnios crónico diagnosticado desde el segundo trimestre.

En esta paciente, portadora de un síndrome genético, en la que además se reportaron signos ecográficos de igual síndrome en el feto, el polihidramnios respondía etiológicamente a causas fetales, por anomalías que interferían la deglución fetal, la cual está reducida en los fetos afectados con SFS por hipocinesia que causa insuficiencia en los movimientos de deglución.[11, 12]

El polihidramnios se clasifica por algunos autores, en leve, moderado y severo, según las mediciones del bolsón vertical mayor (MVP por sus siglas en inglés) y del índice de líquido amniótico (ILA), clasificándose como severo si MVP ≥16 cm o ILA ≥35,[11] por lo tanto, el caso descrito, con un ILA de 41,1, tenía un polihidramnios severo, el cual generalmente responde a anomalías o síndromes genéticos.

La conducta a seguir frente a un polihidramnios depende principalmente del tratamiento de la causa subyacente y de los síntomas maternos causado por la acumulación excesiva de LA.

En esta paciente, el polihidramnios severo y los problemas respiratorios significativos, causados por los movimientos diafragmáticos restringidos por el exceso de LA, podrían haber sido una indicación para la amnioreducción o amniocentesis reductora, pero el objetivo fundamental de este proceder es mejorar el distrés y prolongar la gestación hasta alcanzar una EG apropiada para el parto de un feto sano.[11, 13] En este caso, se trataba de la portadora de un feto malformado, muy pretérmino y ante sus manifestaciones clínicas, se consideró que no era pertinente la remoción del LA mediante una amniocentesis, y se decidió la intervención cesárea.

Los resultados perinatales fueron desfavorables, tomando en consideración que se trataba de un feto con crecimiento restringido, afectado por un síndrome genético, que además se podía acompañar de otras alteraciones como ya se mencionó. Por tanto, el pronóstico en esta paciente era el de un alto riesgo de mortalidad perinatal.

La presentación de este caso cobra importancia en la práctica médica en general y en la obstétrica en particular, como un medio para abrir espacios de discusión académica multidisciplinaria, con vistas a lograr la conducta más acertada y obtener los mejores resultados.

Conflictos de intereses:

La autora no declara conflictos de intereses.

Contribución de autor:

Conceptualización: Viviana de la C. Sáez Cantero

Redacción-borrador original: Viviana de la C. Sáez Cantero

Redacción-revisión y edición: Viviana de la C. Sáez Cantero

Financiación:

Hospital General Docente Enrique Cabrera. Boyeros, La Habana

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aguilar HA, Bustos G, Vargas J, González A, Camacho JF, Barajas JS. Impacto de enfermedades raras en la práctica médica. Síndrome de Freeman-Sheldon. RCCP [Internet]. 2015 [cited 29 Mar 2024] ; 21 (1): [aprox. 13p]. Available from: https://revistaciplastica.com/files/7_IMPACTO_20DE_20ENFERMEDADES-1.pdf.

2. Fayed M, Giska MA, Shievitz RC, Attali A, Younger J. (December 29, 2021) Emergent Cesarean Delivery in a Patient with Freeman-Sheldon Syndrome complicated by Preeclampsia, Acute Pulmonary Embolism, and Pulmonary Edema: A Case Report. Cureus. 2021 ; 13 (12): e20802.

3. Wróblewska K, Jarząbek G, Kędzia W. Freeman-Sheldon syndrome - a course of the disease from birth to adulthood. Clin Exp Obstet Gynecol. 2020 ; 47 (6): 978-82.

4. Álvarez P, Yokoyama E. Abordaje clínico y diagnóstico de la artrogriposis. Acta Pediatr Mex [Internet]. 2019 [cited 29 Mar 2024] ; 40 (1): [aprox. 18p]. Available from: https://www.redalyc.org/journal/4236/423665707007/423665707007.pdf.

5. Betancourt L, Jiménez I, Izaguirre M, Betancourt D. Síndrome de Freeman-Sheldon. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2022 [cited 29 Mar 2024] ; 94 (2): [aprox. 9p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312022000200014&lng=es.

6. Labrada, YR, Mestre Y, Leyva G, Gonzáles Y. Anestesia para embarazada con artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso. Correo Cient Med Holguín [Internet]. 2010 [cited 29 Mar 2024] ; 14 (4): [aprox. 4p]. Available from: http://www.cocmed.sld.cu/no144/no144presc01.htm.

7. Guzmán A, Treviño OR, Soria JA, Saldivar D, López JC. Tratamiento y desenlace obstétrico de una paciente con artrogriposis múltiple congénita. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2019 [cited 29 Mar 2024] ; 87 (4): [aprox. 9p]. Available from: https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2019/gom194f.pdf.

8. Mayoral OR, Millán JA, Palacios D, Garduño BI. Manejo anestésico en paciente embarazada con diagnóstico de artrogriposis múltiple congénita. PortalesMédicos.com [Internet]. 2023 [cited 29 Mar 2024] ; 18 (4): [aprox. 9p]. Available from: https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/manejo-anestesico-en-paciente-embarazada-con-diagnostico-de-artrogriposis-multiple-congenita/.

9. Annicchiarico W, Peña LX, Miranda JE. Diagnóstico prenatal, síndrome Freeman-Sheldon mediante ultrasonido y estudio genético. Reporte de caso. Rev Colomb Obstet Ginecol [Internet]. 2023 [cited 29 Mar 2024] ; 74 (4): [aprox. 12p]. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74342023000400310&lng=en.

10. Alvarado M, Montero J, Herrera JC. Consideraciones en el manejo de la vía aérea en embarazadas. Sinergia [Internet]. 2021 [cited 29 Mar 2024] ; 6 (2): [aprox. 24p]. Available from: https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/646/1120.

11. Aref A, Napolitano R. Polyhydramnios. In: Wanyonyi S. The Continuous Textbook of Women's Medicin [Internet]. Nairobi, Kenya: Glob. libr. women's med; 2021. [cited 29 Mar 2024] Available from: https://www.glowm.com/article/heading/vol-10--common-obstetric conditions--polyhydramnios/id/409583#.

12. Forin V. Artrogriposis. EMC-Aparato Locomotor [Internet]. 2010 [cited 29 Mar 2024] ; 43 (2): [aprox. 7p]. Available from: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1286935X10708789.

13. Chasi ME. Conducta Obstétrica en primigesta de 19 años con embarazo prolongado y polihidramnios [Tesis]. Babahoyo – Los Ríos: Universidad Técnica de Babahoyo; 2022. [cited 29 Mar 2024] Available from: https://dspace.utb.edu.ec/bitstream/handle/49000/11514/E-UTB-FCS-OBST-000310.pdf?sequence=1&isAllowed=y.